



VN

VN



MALATTIE COMPLESSE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie complesse](#) / Neuroblastoma

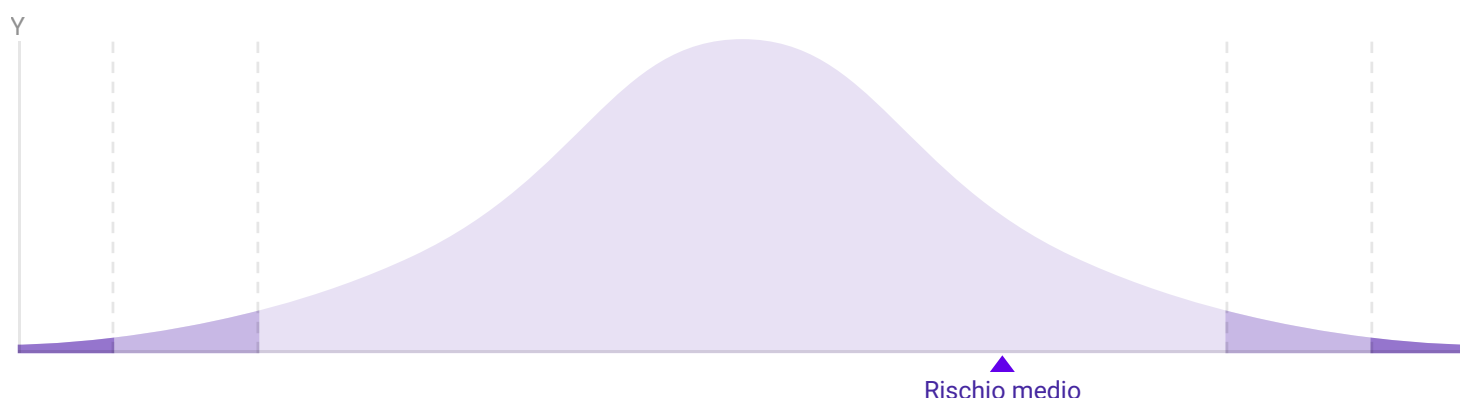
Neuroblastoma

Tumore solido del tessuto del sistema nervoso simpatico spesso localizzato nelle ghiandole surrenali, e in misura minore in altre sedi. Nonostante sia considerato raro, è il più comune tumore extracranico pediatrico, con un'incidenza annuale di 7-24 casi per milione di bambini. Il tasso di sopravvivenza varia tra il 95-50% a seconda dello stadio del tumore.

Il suo rischio è

Medio

Il 90% della popolazione mondiale ha un rischio medio. All'interno del rischio medio, i vostri risultati indicano una leggera tendenza al rischio elevato



Y: Numero di utenti

Numero di varianti

13,5 milioni di varianti

Numero di loci di rischio

6 loci

Geni analizzati

LIN28B, PRL, HSD17B12, BARD1, HACE1, LM01

Questi risultati sono stati ottenuti utilizzando l'analisi Polygenic Risk Score (PRS). A partire dai vostri dati genetici ottenuti nel test, il numero potenziale di varianti analizzabili è aumentato a più di 13 milioni per aumentare la precisione dei risultati e quindi della stima della suscettibilità attraverso la procedura di imputazione tecnica/statistica. Sulla base dei GWAS (Genome-Wide Association Studies) pubblicati che valutano il contributo individuale al rischio di sviluppare una certa condizione di ogni biomarcatore, viene stabilito un valore finale di PRS risultante dall'insieme delle varianti per le quali si è portatori.

Cause e fattori di rischio non genetici

I neuroblastomi possono verificarsi quando i normali neuroblasti fetali (precursori del sistema nervoso simpatico) non si sviluppano in cellule mature. Invece, continuano a crescere e dividersi a causa di alterazioni nella sequenza del DNA di alcuni geni, anche se come questi cambiamenti influenzano la crescita delle cellule di neuroblastoma non è stato ancora decifrato. Tuttavia, è stato descritto che nella maggior parte dei casi questi cambiamenti sono acquisiti casualmente (sporadici), anche se non si sa cosa li causa. Solo in una piccola percentuale di casi le varianti sono acquisite dai genitori. Nella maggior parte dei casi di neuroblastoma, la causa non viene mai identificata.

Non ci sono fattori ambientali noti (come l'esposizione a sostanze chimiche o radiazioni durante la gravidanza della madre o nella prima infanzia) che aumentano la probabilità di neuroblastoma. A parte l'ereditarietà, che è rara in questa condizione, sono stati descritti solo i seguenti fattori di rischio:

- Età: è più comune nei neonati e nei bambini molto piccoli. È molto raro in coloro che hanno più di 10 anni di età.
- Difetti congeniti: alcuni difetti di nascita possono comportare un rischio maggiore.

Sintomi

I segni e i sintomi più comuni del neuroblastoma sono dovuti alla pressione della massa tumorale a seconda della sua localizzazione, e nei casi più gravi alle possibili metastasi che possono verificarsi. I sintomi possono includere:

- Nodulo o massa nell'addome, nel collo, nel petto o nella pelvi, a seconda di dove il tumore si manifesta.
- Perdita di appetito, nausea, perdita di peso, dolore allo stomaco, gonfiore, cambiamenti nelle abitudini intestinali, difficoltà ad urinare.
- Cambiamenti oculari come occhi neri, palpebre cadenti, pupilla che non si contrae, problemi di vista.
- Dolore al petto, respiro corto, tosse persistente.
- Grumi bluastri indolori sotto la pelle.
- Dolore alle ossa, febbre, irritabilità, svogliatezza.
- mal di schiena
- Dolore o intorpidimento delle estremità inferiori, incapacità di stare in piedi, frequenti inciampi.

Prevenzione

Non ci sono cause note legate all'ambiente o allo stile di vita e i rischi attualmente identificati non possono essere modificati. È stato suggerito che l'integrazione di acido folico o di vitamine nelle donne incinte può ridurre il rischio, ma questi dati non sono stati comprovati.

In caso di anamnesi familiare, l'utilità della consulenza genetica non è stata chiarita, data la bassa frequenza del neuroblastoma ereditario.

Relazione tecnica

Nella maggior parte dei casi il neuroblastoma insorge sporadicamente e solo nell'1-2% circa dei casi è presente nelle famiglie. Nonostante la moltitudine di studi in questo contesto, l'ereditabilità del neuroblastoma sporadico rimane poco compresa, tuttavia, uno studio di associazione genome-wide di oltre 2000 casi di neuroblastoma e oltre 6000 controlli ha identificato 6 loci di suscettibilità non solo nell'insorgenza del tumore ma anche nella progressione della malattia.

Bibliografia

[Van Heerden J et al.](#) Reporting Incidences of Neuroblastoma in Various Resource Settings. JCO Glob Oncol. 2021 Jun;7:947-964.

[American Cancer Society \[April 2022\].](#)

[American Society of Clinical Oncology \[April 2022\].](#)

[American Society of Clinical Oncology \[April 2022\].](#)

Limiti dello studio

La presenza di altri biomarcatori non analizzati in questo studio insieme ad altre condizioni (stile di vita, storia medica) può influenzare lo sviluppo di questa condizione.

Il test tellmeGen™ non è una diagnosi. Prima di prendere qualsiasi decisione che possa avere un impatto sulla tua salute e/o in caso di sintomi, dovresti consultare il tuo medico.

Test genetico e risultati

Esame genetico

Test Genetico

Risultati

Predisposizione genetica alle malattie

Malattie ereditarie

Farmacogenetica

Tratti di personalità



Wellness

Antenati

DNA Connect

Raw Data

Acquista

Servizio genetico personalizzato

Consulenza genetica

Suscettibilità genetica

tellmeGen™

Blog di genetica

Chi siamo

Contatti distributori

Termini e condizioni

Gestione dei cookie

Politica dei resi

Politica sulla privacy

Politica sugli aggiornamenti e ripetizione del test

Termini legali

Documento di consenso legale

Domande frequenti



"Il nostro obiettivo è che tutti abbiano accesso alle loro informazioni genetiche ovunque nel mondo mediante un dispositivo collegato a Internet in modo da poterle condividere con il proprio medico."

Gruppo di medici TellmeGen



- ▶ Spagna
- ▶ Stati Uniti
- ▶ Regno Unito
- ▶ Germania
- ▶ Italia
- ▶ Messico
- ▶ Brasile
- ▶ Perù
- ▶ Panama
- ▶ Colombia
- ▶ Kazakistan
- ▶ Emirati Arabi Uniti
- ▶ Arabia Saudita
- ▶ Australia

